

Testi del Syllabus

Resp. Did.	PALLAVICINI ALBERTO	Matricola: 008042
Docenti	GERDOL MARCO, 3 CFU PALLAVICINI ALBERTO, 3 CFU	
Anno offerta:	2018/2019	
Insegnamento:	602SM - GENOMICA APPLICATA	
Corso di studio:	ME02 - BIOTECNOLOGIE MEDICHE	
Anno regolamento:	2018	
CFU:	6	
Settore:	BIO/18	
Tipo Attività:	B - Caratterizzante	
Anno corso:	1	
Periodo:	Primo Semestre	
Sede:	TRIESTE	



Testi in italiano

Lingua insegnamento	Italiano
Contenuti (Dipl.Sup.)	Introduzione alla gestione di dati genomici in ambito biomedico. Introduzione alla genomica e alle sue applicazioni in differenti campi. Formatti di file di uso comune in bioinformatica e loro gestione. Utilizzo di software per la gestione di dati biologici - CLC Genomics Workbench e Ingenuity Pathway Analysis. Sistemi di sequenziamento e gestione dei dati di output. Metodi di annotazione funzionale di geni e proteine. Utilizzo di browser genomici. Analisi di espressione genica tramite RNA-seq ed interpretazione dei risultati con analisi funzionali. Variant detection e collegamento ad effetti fenotipici. Introduzione alla metagenomica e all'epigenomica e potenziali applicazioni.
Testi di riferimento	Genetica & genomica nelle scienze mediche Tom Strachan, Judit Goodship, Patrick Chinnery Traduttore: R. Leghissa M. Vecchioni Editore: Zanichelli Anno edizione: 2016 Materials provided by teachers
Obiettivi formativi	CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE: Acquisire le abilità per utilizzare in modo razionale ed efficiente i metodi bioinformatici e per interpretare correttamente i risultati. CONOSCENZA E CAPACITA' DI COMPrensIONE APPLICATE: Sapere analizzare informaticamente dati genomici di espressione genica, rισεquenziamento, analisi di varianti nucleotidiche. Making judgements The autonomy of judgment is developed in the individual preparation for the examination through the assimilation and re-elaboration of the contents covered in the course. Communication skills The student must be able to express his / her knowledge about

the course contents using appropriate terms and an appropriate genetic language. The written test includes open questions in which the student must demonstrate the ability to rework and communicate the knowledge learned.

Learning skills

Learning skills will be assessed during the course by involving students in the discussion of the topics covered

Prerequisiti	Conoscenze di genetica, biologia cellulare, molecolare e bioinformatica acquisite durante il corso triennale.
Metodi didattici	Lezione frontale per le spiegazioni delle principali metodologie di analisi del genoma. Lezione pratica con utilizzo di strumenti informatici per le analisi di dati genomici
Altre informazioni	Il materiale didattico verrà messo a disposizione sulla piattaforma moodle2.
Modalità di verifica dell'apprendimento	Test scritto con domande a scelta multipla
Programma esteso	<ul style="list-style-type: none">-Introduzione alla gestione di dati genomici in ambito biomedico.-Introduzione alla genomica e alle sue applicazioni in differenti campi.-Formatti di file di uso comune in bioinformatica e loro gestione.-Utilizzo di software per la gestione di dati biologici - CLC Genomics Workbench e Ingenuity Pathway Analysis.-Sistemi di sequenziamento e gestione dei dati di output.-Metodi di annotazione funzionale di geni e proteine.-Utilizzo di browser genomici.-Analisi di espressione genica tramite RNA-seq ed interpretazione dei risultati con analisi funzionali.-Variant detection e collegamento ad effetti fenotipici.-Introduzione alla metagenomica e all'epigenomica e potenziali applicazioni.



Testi in inglese

	Italian
	Introduction to the management of genomics data in the biomedical field. Introduction to genomics and its applications in different fields. Management of the most common bioinformatics files. Use of software for the management and analysis of biological data - CLC Genomics Workbench and Ingenuity Pathway Analysis. Sequencing systems and output data handling. Methods for functional annotation of genes and proteins. Use of genome browsers. Gene expression analysis by RNA-seq and interpretation of results by functional analysis. Variant detection and links to phenotype. Introduction to metagenomics, epigenomics and their potential applications.
	Pascarella, Paiardini. Bioinformatica: dalla sequenza alla struttura delle proteine. Zanichelli (2011) Genetica & genomica nelle scienze mediche Tom Strachan, Judit Goodship, Patrick Chinnery Traduttore: R. Leghissa M. Vecchioni Editore: Zanichelli Anno edizione: 2016 Materials provided by teachers

Knowledge and understanding:
Acquirement of skills to rationally and efficiently use bioinformatics methods and to correctly interpret results.

Applying knowledge and understanding:
Acquisition of ability to informatically analysis genomic data such as: whole gene expression data, full or partial genome resequencing, variant calling

Making judgements
The autonomy of judgment is developed in the individual preparation for the examination through the assimilation and re-elaboration of the contents covered in the course.

Communication skills

The student must be able to express his / her knowledge about the course contents using appropriate terms and an appropriate genetic language. The written test includes open questions in which the student must demonstrate the ability to rework and communicate the knowledge learned.

Learning skills

Learning skills will be assessed during the course by involving students in the discussion of the topics covered

Basic knowledge in genetics, cell and molecular biology, and bioinformatics acquired during first level studies.

classroom lectures for the theoretical basis of genomic analysis.
Practicals for the bioinfotmatic analysis of genomic data

All supporting material will be made available on the Moodle2 platform.

Multiple choice test

- Introduction to the management of genomics data in the biomedical field.
- Introduction to genomics and its applications in different fieds.
- Management of the most common bioinformatics files.
- Use of software for the management and analysis of biological data - CLC Genomics Workbench and Ingenuity Pathway Analysis.
- Sequencing systems and output data handling.
- Methods for functional annotation of genes and proteins.
- Use of genome browsers.
- Gene expression analysis by RNA-seq and interpretation of results by functional analysis.
- Variant detection and links to phenotype.
- Introduction to metagenomics, epigenomics and their potential applications.